

STRESZCZENIE

Portretowanie genetyczne stanowi narzędzie badawcze stosowane w genetyce sądowej na wstępnym etapie prowadzonego dochodzenia w sprawach poszukiwania nieznanych sprawców przestępstw, osób zaginionych czy identyfikacji szczątków ludzkich o nieustalonej tożsamości. Idea portretowania genetycznego zakłada przewidywanie wyglądu zewnętrznego nieznanej osoby poprzez analizę DNA próbki biologicznej pochodzącej z miejsca zdarzenia kryminalnego. Obecnie w praktyce sądowej dostępne są testy genetyczne pozwalające na predykcję pochodzenia biogeograficznego oraz fenotypu pigmentacyjnego. W niniejszej pracy podjęto próbę oszacowania możliwości predykcyjnych łysienia androgenicznego (AGA) oraz morfologii włosów. W tym celu przeprowadzono analizy asocjacyjne na grupie 605 mężczyzn o zdefiniowanym stanie owłosienia głowy oraz na grupie 670 osób o określonej strukturze włosów pochodzących z różnych populacji europejskich. Metodami minisekwencjonowania oraz wysokoprzepustowego sekwencjonowania NGS przeanalizowano 50 pozycji polimorficznych typu SNP w genach kandydackich dla tych cech. Analizę predykcyjną AGA przeprowadzono z wykorzystaniem dwóch opracowanych modeli predykcyjnych - podstawowego, zbudowanego z 5 SNP: rs5919324 (okolice *AR*), rs1998076 (region 20p11), rs929626 (*EBF1*), rs12565727 (okolice *TARDBP*), rs756853 (*HDAC9*) i rozszerzonego, zbudowanego z 20 SNP pochodzących z 10 regionów genomowych. Testowanie modeli predykcyjnych przeprowadzono w oparciu o dwie pule badawcze próbek, tj. mężczyzn należących do najbardziej skonstrastowanych fenotypowo kategorii (mężczyźni wykazujący oznaki łysienia <50 roku życia vs. mężczyźni bez widocznych oznak łysienia w wieku ≥ 50 lat), oraz należących do populacji generalnej (dodatkowo uwzględniała również mężczyzn bez widocznych oznak łysienia <50 roku życia i mężczyzn wykazujących oznaki łysienia w wieku ≥ 50 lat). Najlepsze parametry predykcyjne uzyskano dla modelu rozszerzonego z 65% progiem prawdopodobieństwa ($AUC = 0.864$). Analiza przydatności w kryminalistyce wykazała, że możliwa jest predykcja stanu owłosienia głowy mężczyzn po 50 roku życia z dokładnością na poziomie $AUC = 0.761$ (czułość 67.7%, specyficzność 90%), natomiast predykcja mężczyzn poniżej 50 r.ż. nie osiągnęła

zadowalającego poziomu praktycznej użyteczności (AUC = 0.657; czułość 87.1%, specyficzność 42.42%). W przypadku morfologii włosów przy zastosowaniu modelu obejmującego trzy predyktory (rs11803731 (*TCHH*), rs7349332 (*WNT10A*) i rs1268789 (*FRAS1*), które wyjaśniają ok. 8.2% zmienności, uzyskano AUC = 0.622 (czułość 93.23%, specyficzność 15.38%). Wykazano, że najsilniejszym predyktorem, dającym ponad 80% prawdopodobieństwo posiadania prostych włosów jest kombinacja sześciu alleli związanych z prostymi włosami TTGGGG (*TCHH-WNT10A-FRAS1*) o częstości występowania w populacji polskiej ~ 4.5%. Uzyskane wyniki wskazują, że konieczne są dalsze badania zmierzające do poprawy wydajności predykcyjnej opracowanych modeli poprzez zidentyfikowanie nowych predyktorów łysienia androgenicznego i morfologii włosów oraz uwzględnienie ewentualnych efektów epistatycznych.


dr hab. Wojciech Branicki, prof. UJ